



무세포 DNA 첨단 이수배수체 선별 검사 출생 전 검사의 안내

University of Washington Medical Center에서는 환자와 가족과의 협력을 통해 환자의 진료에 관한 결정을 내립니다.

이 유인물은 첨단 이수배수체 선별 검사를 받는 결정에 도움을 주는 정보를 제공합니다. 이 검사를 받는 것은 귀하에게 달려있습니다. 어떤 사람들은 이러한 유형의 검사가 도움이 안 된다고 생각합니다. 귀하는 언제든지 이 검사를 거부할 수 있습니다.

이 유인물은 이 선별 검사의 일부 의학 용어를 설명합니다. 귀하의 진료 제공자를 통해 더 많이 배우십시오.

세포 DNA 첨단 이수배수체 선별 검사란 무엇인가?

무세포 DNA 첨단 이수배수체 선별 검사는 겨드랑이에서 뽑은 피를 이용하여 실시합니다. 이 검사는 임신 10주부터 받을 수 있습니다. 이 검사는 염색체와 관련된 아기의 특정 질병을 선별합니다. 염색체는 세포에 포함된 DNA의 “패키지”입니다.

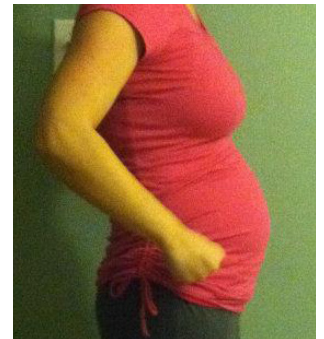
DNA는 디옥시리보 핵산의 약자로서 한 세대로부터 다음 세대로 유전자 정보를 전달하는 분자입니다. DNA의 대부분은 신체의 세포 내에 저장됩니다. 무세포 DNA는 세포 내부에 포함되어 있지 않습니다. 모든 사람이 혈액에 무세포 DNA를 어느 정도 가지고 있습니다. 임신하게 되면, 혈액에 있는 대부분의 무세포 DNA는 귀하 자신의 것이며 일부는 태아의 것입니다.

이 검사에서는 실험실에서 21, 18 및 13번 염색체로부터 유래하는 무세포 DNA와 혈액에 있는 X의 총량을 측정합니다. 만약 혈액 DNA의 양이 비정상이라면, 귀하의 아기가 그 염색체의 이수배수체를 가질 확률이 높습니다.

이수배수체란 무엇인가?

이수배수체란 특정 염색체의 카피가 하나 더 있거나 혹은 모자랄 때 발생합니다.

대부분의 사람들은 23개의 다른 염색체들을 각각 2 카피씩 갖고 있습니다. 총 46개입니다. 삼염색체란 신체의 모든 세포에 있는 특정 염색체가 3카피씩 있을 때를 말합니다. 단염색체란 신체의 모든 세포에 있는 특정 염색체가 1카피만 있을 때를 말합니다.



이수배수체 선별 검사는 임신 10주부터 받을 수 있습니다.

- **삼염색체 21**은 모든 세포에 염색체 번호 21이 3 카피씩 있는 것입니다. 이것은 **다운증후군**으로 불리는 유전자 질병의 가장 흔한 원인입니다.
- **삼염색체 18**은 모든 세포에 염색체 번호 18이 3 카피씩 있는 것입니다. 이 병은 **에드워드 증후군**이라고도 부릅니다.
- **삼염색체 13**은 모든 세포에 염색체 번호 13이 3 카피씩 있는 것입니다. 이 병은 **파타우 증후군**이라고도 부릅니다.
- **단염색체 X**는 X 염색체가 1 카피만 있는 것입니다. 이것은 **터너 증후군**으로 불리는 유전자 질병의 가장 흔한 원인입니다.

이 검사의 혜택은 무엇인가?

- 오늘날 가능한 가장 정확한 이수배수체 선별 검사입니다.
- 이 검사를 받아도 태아에게는 어떠한 위험도 **없습니다**.
- 정상 결과는 재확인이 되며 아기의 건강에 관해 가질 수 있는 염려를 더는데 도움이 될 수 있습니다.

이 검사의 한계는 무엇인가?

- 첨단 이수배수체 선별 검사는 다운 증후군, 삼염색체 18, 삼염색체 13 및 단염색체 X의 사례를 **거의 모두 검출합니다. 하지만 귀하의 아기가 이러한 질병을 가지고 있는지 혹은 없는지 확실하게 알려주지는 못합니다.**
- 드물지만 태아가 이수배수체가 **없는** 경우에도 그 결과가 비정상일 수 있습니다.
- 드물지만 태아가 이수배수체가 **있는** 경우에도 그 결과가 정상일 수 있습니다.
- 혈액 샘플의 약 1퍼센트(100개 가운데 1개)는 그 결과를 해석할 수 없습니다. 이 경우 결과를 얻지 못합니다.
- 첨단 이수배수체 선별 검사는 다른 염색체 장애나 다른 출생 결함 혹은 다른 유전적 상태는 검사하지 못합니다.

정상적 결과란 무슨 의미인가?

정상적 결과는 아기가 이수배수체를 가질 확률이 매우 **낮음**을 의미합니다.

이 검사가 비정상이면, 그 결과를 어떻게 확인할 수 있는가?

귀하의 아기가 이수배수체를 가진 것을 확인하려면:

- 출산 전에 **CVS(코라이오닉 빌러스 샘플링)** 또는 **양수 검사**를 받을 수 있습니다. 이 검사들을 설명하는 유인물을 요청하십시오.
- 출산 후에 아기로부터 소량의 혈액 샘플을 채취하여 아기의 염색체를 검사할 수 있습니다.

질문이 있으십니까?

귀하의 질문은 중요합니다. 질문이나 염려되는 점이 있으시면 귀하의 의사나 진료 제공자에게 전화하십시오.

출생 전 진단 클리닉:
206-598-8130

Advanced Aneuploidy Screening with Cell-Free DNA

A guide to prenatal testing

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an advanced aneuploidy screening test. Having this test is up to you. Some people do not find this type of test to be helpful. You may refuse testing at any time.

This handout explains the screening test and some medical terms. Talk with your health care provider to learn more.

What is advanced aneuploidy screening with cell-free DNA?

*Advanced aneuploidy screening with cell-free DNA is done using blood drawn from your arm. It can be done starting at 10 weeks of pregnancy. The test screens for specific disorders in your baby that are related to **chromosomes**. Chromosomes are the “packages” of DNA contained in our cells.*

*DNA is **deoxyribonucleic acid**, a molecule that carries genetic information from one generation to the next. Most of our DNA is stored inside the cells of our body. **Cell-free DNA** is not contained within a cell. Everyone has some cell-free DNA in their blood. When you are pregnant, most of the cell-free DNA in your blood is from you, but some is from your fetus.*

In this test, the lab measures the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, 13, and X in your blood. If there is an abnormal amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that your baby has aneuploidy for that chromosome.



Aneuploidy screening can start in the 10th week of pregnancy.

What is aneuploidy?

Aneuploidy is when a person has extra copies or missing copies of certain chromosomes.

*Most people have 2 copies each of 23 different chromosomes, for a total of 46. **Trisomy** is when there are 3 copies of a certain chromosome in all of the cells in the body. **Monosomy** is when there is only 1 copy of a certain chromosome in all of the cells in the body.*

- **Trisomy 21** is when there are 3 copies of the chromosome number 21 in all cells. It is the most common cause of a genetic condition called *Down syndrome*.
- **Trisomy 18** is when there are 3 copies of chromosome 18 in all cells. This condition is also called *Edward syndrome*.
- **Trisomy 13** is when there are 3 copies of chromosome 13 in all cells. This condition is also called *Patau syndrome*.
- **Monosomy X** is when there is only 1 copy of the X chromosome. It is the most common cause of a genetic condition called *Turner syndrome*.

What are the benefits of this test?

- It is the most accurate screening test for aneuploidy available today.
- Taking this test does **not** pose any risk to your fetus.
- Normal results may be reassuring and help lower anxiety you may have about your baby's health.

What are the limitations of this test?

- Advanced aneuploidy screening detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and monosomy X. **But, it will not tell you for sure whether or not your baby has any of these disorders.**
- Rarely, the result will be abnormal, even though the fetus **does not** have aneuploidy.
- Rarely, the result will be normal, even though the fetus **does** have aneuploidy.
- About 1% of blood samples (1 out of 100) cannot be interpreted. If this happens, you will not get a result.
- Advanced aneuploidy screening does not test for any other chromosome disorders, other birth defects, or other genetic conditions.

What does a normal result mean?

A normal result means that the chances of your baby having aneuploidy are very **low**.

If the test is abnormal, how can I confirm the results?

If you want to confirm that your baby has aneuploidy:

- Before you deliver, you can have a *chorionic villus sampling* (CVS) or an *amniocentesis* test. Please ask for handouts that describe these tests.
- After delivery, a small blood sample can be taken from your baby to test your baby's chromosomes.

Questions?

Your questions are important. Call your doctor or health care provider if you have questions or concerns.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-8130